

10 NHỮNG ĐIỀU CẦN HUYNH MUỐN BIẾT VỀ SÀNG LỌC TRẺ SƠ SINH

Từ các chuyên gia y tế của Baby của họ

1. Texas trẻ sơ sinh kiểm tra trình kiểm tra tất cả các trẻ sơ sinh trẻ sơ sinh cho chứng rối loạn hiếm 28. Xét nghiệm tầm soát là rất quan trọng cho sức khỏe của em bé của bạn.
2. Các em bé với các rối loạn có thể trông khỏe mạnh khi sinh. Nhiều rối loạn không thể nhìn thấy.
3. Nghiêm trọng vấn đề, chẳng hạn như chậm phát triển tâm thần, bệnh tật, hoặc cái chết, có thể được ngăn chặn nếu chúng tôi tìm thấy các rối loạn ngay lập tức.
4. Trẻ sơ sinh đầu tiên được thử nghiệm 1-2 ngày sau khi sinh trước khi họ rời khỏi bệnh viện và một lần nữa ngày 7 đến 14 tuổi trong của họ bác sĩ của văn phòng hoặc phòng khám.
5. Để thực hiện các thử nghiệm, một chuyên viên y tế sẽ mất một vài giọt máu từ gót chân của em bé của bạn.
6. Của bé chuyên viên y tế hoặc bệnh viện sẽ nhận được một bản sao của kết quả thử nghiệm. Gọi chuyên viên y tế của em bé của bạn nếu bạn sẽ bạn muốn nói chuyện về kết quả.
7. Một số em bé có thể cần thêm các bài kiểm tra. Bạn sẽ được thông báo nếu bạn em bé cần thêm các bài kiểm tra. Nó là rất quan trọng đối với em bé của bạn nhận được các bài kiểm tra một cách nhanh chóng.
8. Các thẻ tại chỗ máu được lưu trữ cho đến 2 năm, và có thể được sử dụng để đảm bảo các xét nghiệm phòng thí nghiệm, thiết bị và vật tư đang làm việc đúng, để phát triển các xét nghiệm mới, và cho bộ phận nhà nước các dịch vụ y tế nghiên cứu bệnh có ảnh hưởng đến khu vực sức khỏe.
9. Nếu bạn cung cấp cho các OK của bạn, thẻ tại chỗ máu sẽ được lưu trữ trong tối đa 25 năm, và có thể được sử dụng cho nghiên cứu y tế công cộng bên ngoài Dịch vụ y tế của bộ ngoại giao. Bạn, phụ huynh, giám hộ, quyết định những gì các phòng thí nghiệm làm với em bé của bạn máu điểm sau khi thử nghiệm bằng cách điền và gửi trong một hình thức quyết định. Các quyết định hình thức sẽ được trao cho bạn khi các điểm máu thu thập. Em bé của bạn thông tin vẫn không có tư nhân và an toàn quan trọng quyết định của bạn.
10. Để biết thêm chi tiết, nói chuyện với chăm sóc sức khỏe của em bé của bạn nhà cung cấp. Nếu bạn có thêm câu hỏi về trẻ sơ sinh kiểm tra, gọi cho sở y tế bang Texas Dịch vụ - các trẻ sơ sinh kiểm tra các chương trình tại 1-800-252-8023 Ext. 3957. Nếu bạn có thêm câu hỏi về bloodspot thẻ hồ sơ, call 1-888-963-7111 ext. 7333

NHỮNG GÌ CHA MẸ MUỐN BIẾT VỀ SÀNG LỌC TRẺ SƠ SINH

Từ em bé của họ chăm sóc y tế chuyên nghiệp

Texas Department of State Health Services
(Bộ Y Tế Tiểu Bang Texas)

Newborn Screening Program
(Chương Trình Khám Dò Bệnh cho Trẻ Sơ Sinh)

P.O. Box 149347

MC 1918

Austin, Texas 78756

1-800-252-8023 số lẻ 3957

www.dshs.state.tx.us/newborn



*Chuyên viên y tế hướng dẫn
Cho cuộc thảo luận ngắn với cha mẹ*

THAM KHẢO NHANH VỀ KHÁM DÒ CÁC CHỨNG RỐI LOẠN Ở TRẺ SƠ SINH

Thiếu Biotinidase (BIOT) BIOT là do thiếu enzym biotinidase, bệnh này xảy ra cho 1 trên 60.000 trẻ sơ sinh và có thể dẫn tới chứng co giật, mất thính giác và tử vong ở các ca bệnh nặng. Việc điều trị rất đơn giản và cần bổ sung liều biotin cho bé mỗi ngày.

Congenital Adrenal Hyperplasia (Tăng Sản Tuyến Thượng Thận – CAH) căn nguyên của bệnh CAH là do thiếu hụt hoặc không tạo ra được một số kích thích tố ở thượng thận. Loại phổ biến nhất được phát hiện bằng khám dò bệnh cho trẻ sơ sinh có ở 1 trên 15.000 trẻ. Phát hiện bệnh sớm có thể ngăn ngừa tử vong cho các bé trai và gái và phân định sai lệch giới tính ở bé gái. Việc điều trị bao gồm liệu pháp thay thế kích thích tố suốt đời.

Congenital Hypothyroidism (Thiếu Năng Tuyến Giáp – CH) Không có hoặc không tạo đủ kích thích tố tuyến giáp sẽ gây ra CH và xuất hiện ở 1 trên 3.500 trẻ sơ sinh. Bắt đầu liệu pháp thay thế kích thích tố tuyến giáp khi bé được 1 tháng tuổi có thể ngăn ngừa chậm phát triển trí não và thể chất.

Cystic Fibrosis (Xơ Nang Hóa – CF) CF là bệnh ảnh hưởng tới lưu lượng muối và nước trong cơ thể. CF là một trong những chứng rối loạn bẩm sinh phổ biến nhất, với khoảng 1.000 ca bệnh mới được chẩn đoán tại Hoa Kỳ mỗi năm. Nếu cả cha lẫn mẹ mang bệnh xơ nang hóa CF, thì có 1 trên 4 khả năng con của họ sẽ bị rối loạn này. Hầu hết những người mắc bệnh xơ nang hóa sống được khoảng từ 30-39 tuổi, tuy nhiên, nhờ điều trị và nghiên cứu mới, tuổi thọ có thể cao hơn. Việc điều trị có thể thay đổi tùy thuộc vào giai đoạn bệnh và những cơ quan nào bị ảnh hưởng.

Galactosemia (Bệnh galactose máu – GALT) Suy giảm chuyển hóa chất đường galactose trong sữa sẽ dẫn tới bệnh GALT và xảy ra ở 1 trên 50.000 trẻ sơ sinh. Dạng bệnh cổ điển được phát hiện bằng khám dò bệnh cho trẻ sơ sinh có thể dẫn tới cườm mắt, xơ gan, chậm phát triển trí não, và/hoặc tử vong. Điều trị bệnh này bằng cách loại trừ galactose khỏi thức ăn, thường là bằng cách thay thế các sản phẩm làm từ sữa bằng các sản phẩm làm từ đậu nành.

Homocystinuria (Homocystin niệu – HCY) HCY gây ra bởi sự thiếu hụt enzyme cản trở sự chuyển hóa của axit amin, có thể dẫn đến chậm phát triển trí não, rỗng xương và các bệnh trạng khác nếu không được phát hiện và điều trị. Khoảng 1 trên 350.000 trẻ sơ sinh tại Hoa Kỳ mắc bệnh này. Điều trị có thể bao gồm các hạn chế trong chế độ ăn uống và thuốc bổ.

Maple Syrup Urine Disease (Bệnh Xi Rô Niệu – MSUD) MSUD là một khiếm khuyết khi cơ thể chuyển hóa một số loại axit amin nào đó và xảy ra ở vào khoảng 1 trên 200.000 trẻ sơ sinh tại Hoa Kỳ. Việc phát hiện và điều trị sớm bằng những hạn chế trong chế độ ăn uống có thể ngăn ngừa tử vong và chậm phát triển trí não nghiêm trọng. Có nguy cơ gia tăng bệnh này trong cộng đồng tin lành Mennonites.

Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (Thiếu Hụt Mất Xích Trung Gian trong Quá Trình Khử Hydro – MCAD) Chứng rối loạn phổ biến nhất trong cách cơ thể chuyển hóa axit béo gọi là bệnh thiếu MCAD. Nếu không được phát hiện, bệnh này có thể gây tử vong đột ngột. Việc điều trị đơn giản và bao gồm đảm bảo thường xuyên bổ sung thực phẩm. Chưa được biết tỉ lệ trẻ mắc bệnh từ khám dò bệnh cho trẻ sơ sinh, nhưng ước tính có khoảng 1 trên 15.000 trẻ sơ sinh có bệnh này.

Other Fatty Acid Oxidation Disorders (Chứng Rối Loạn Phân Hóa Axit Béo Khác – FAO) Ngoài Bệnh thiếu MCAD, các chứng rối loạn FAO khác có thể được phát hiện thông qua khám dò bệnh cho trẻ sơ sinh. Các bệnh này thường được mô tả theo các loại dựa trên khoảng thời gian liên quan tới axit béo. Nếu không được phát hiện và điều trị sớm, chúng có thể gây ra co giật, hôn mê, và thậm chí tử vong. Hiện chưa được biết tỉ lệ trẻ mắc chứng rối loạn FAO khác nhau việc phát hiện sớm qua khám dò bệnh cho trẻ sơ sinh mới được thực hiện gần đây.

Organic Acid Disorders (Rối Loạn Axit Hữu Cơ – OA) Axit hữu cơ trong máu là một nhóm bệnh về rối loạn chuyển hóa dẫn tới việc tích lũy axit hữu cơ trong máu và nước tiểu và có thể được phát hiện qua khám dò bệnh cho trẻ sơ sinh thông qua phân tích mẫu axin cacnitine. Có thể làm mất các triệu chứng này bằng cách giới hạn chất đạm trong chế độ ăn uống và các loại thuốc bổ có vitamin và/hoặc cacnitine. Vì khám dò bệnh cho trẻ sơ sinh để phát hiện ra các chứng rối loạn này là tương đối mới mẻ, nên vẫn chưa được biết số ca mắc bệnh này ở trẻ sơ sinh.

Phenylketonuria (Bệnh Phenylceton niệu – PKU) Một khiếm khuyết enzyme ngăn cản sự chuyển hóa phenylalanin, là một axit amin rất cần thiết cho sự phát triển não bộ, được gọi là PKU. Bệnh này xảy ra ở khoảng 1 trên 19.000 trẻ sơ sinh tại Hoa Kỳ. Nếu không được phát hiện và chữa trị bằng một chế độ ăn uống đặc biệt, thì PKU có thể dẫn đến chậm phát triển trí não không thể phục hồi được. Người gốc Âu Châu có nguy cơ nhiễm bệnh này cao.

Sickle Cell Disease (Bệnh Hồng Cầu Liềm – SCD) Chứng thiếu máu tế bào hình lưỡi liềm (Bệnh Hb-SS) là bệnh SCD phổ biến nhất và gây ra nghẽn mạch máu gây đau đớn trầm trọng và các bệnh trạng nghiêm trọng khác. Các bệnh SCD thông thường khác gồm Bệnh Hb-SC và bệnh thiếu máu vùng biển. Việc khám dò bệnh cho trẻ sơ sinh phát hiện ra có khoảng 1 trên 2.500 trẻ sơ sinh mắc bệnh SCD mỗi năm. Những người có nguồn gốc Phi Châu hay Địa Trung Hải có nguy cơ nhiễm bệnh này cao.

Tyrosinemia (Bệnh Tyrosin máu – TYR1) Người mắc phải bệnh này thường có vấn đề rối loạn phân tách một loại axit amin gọi là tyrosine, là một trong những khối tích lũy chất đạm. Nếu không được điều trị, rối loạn này sẽ dẫn tới bệnh gan nặng và các bệnh nghiêm trọng khác. Việc điều trị bao gồm thuốc và chế độ ăn uống có ít chất tyrosine. Ước tính có khoảng 1 trên 100.000 trẻ sơ sinh sống được có bệnh này.

Urea Cycle Disorders (Rối Loạn Chu Kỳ Urê – UCD) UCD là rối loạn bẩm sinh do thiếu một trong những enzyme có chức năng lọc thải bỏ amoniac trong máu. Một số UCD có thể được phát hiện khi khám dò bệnh cho trẻ sơ sinh. Các rối loạn này biểu hiện qua bệnh động kinh, lỏng bắp thịt, suy hô hấp, và hôn mê, và dẫn tới tử vong nếu không được phát hiện và điều trị. Vì khám dò bệnh cho trẻ sơ sinh để phát hiện ra các chứng rối loạn này là tương đối mới mẻ, nên vẫn chưa được biết tỉ lệ trẻ sơ sinh mắc bệnh này.

